



19º Congresso Brasileiro de
**Nefrologia
Pediátrica**



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Dent- Relato De Caso

Autores: CAROLINA DO AMARAL SAVINO TENÓRIO LISBOA (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DO PARÁ), ANA CAROLINA BECHARA ABRAÃO (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DO PARÁ), RENATA TRINDADE DAMASCENO (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DO PARÁ)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Doença de Dent é uma síndrome tubular renal proximal familiar ligada ao X e caracterizada por hipercalcúria, nefrocalcinose, doença metabólica óssea, proteinúria de baixo peso molecular, podendo evoluir para insuficiência renal¹. Alterações nos genes CLCN5 ou OCLR1 classificam a doença em tipo 1 ou 2, respectivamente². OBJETIVO: descrever um caso de Doença de Dent do tipo 1. RELATO DO CASO: Sexo masculino, 10 anos, primeiro gemelar, aos 2 anos de idade começou a apresentar deformidade dos membros inferiores. Exame físico: Ativo, consciente, estatura e peso < P5 para a idade, assimetria craniana, alargamento metafisário em punhos e cotovelos, genuvalgo. Laboratório: P: 2,2mg/dl, Ca: 8,7mg/dl, cálcio urinário: 9,6mg/kg/24h, PTH 61,7 pg/ml, FA: 2520 mcg/ml, 25 OH Vitamina D3: 26,22 ng/ml, 1,25 di hidroxí Vitamina D: 150 pg/ml, Creatinina : 0,4 mg/dl. Radiologia: desmineralização óssea difusa periarticular, fratura em diáfise do fêmur esquerdo, alargamento metafisário, calota craniana e seios maxilares menores a direita com afilamento cortical, desvio do eixo lombar para a esquerda. Mutação em Gene CLCN5. DISCUSSÃO: Associação de raquitismo hipofosfatêmico, hipercalcúria com mutação no gene CLCN 5, levou ao diagnóstico de Doença de Dent do tipo 1. Iniciou reposição de fósforo oral, vitamina D, hidroclorotiazida e solicitado imagem para avaliar nefrocalcinose. CONCLUSÃO: A doença de Dent é rara e o teste genético é importante para diagnóstico diferencial com outras disfunções tubulares proximais, quando não tratada, pode evoluir para insuficiência renal.